

21.3.2005

Epämuodostumat 1993 – 2003

Missbildningar 1993 – 2003

Congenital anomalies 1993 – 2003

Annikka Ritvanen
+358 9 3967 2376Seija Sirkkiä
+358 9 3967 2365S-posti:
etunimi.sukunimi@stakes.fiTelefax
+358 9 3967 2459

Stakesin epämuodostumarekisteriin on kerätty vuodesta 1963 lähtien tietoja syntyneillä lapsilla todetuista epämuodostumista. Rekisterin päätarkoituksena on pyrkiä epämuodostumien esiintyvyyden jatkuvalla ja nopealla seurannalla ehkäisemään talidomidin kaltaisten epämuodostumia aiheuttavien tekijöiden eli teratogeenien aiheuttamat onnettomuudet. Vuonna 1993 epämuodostumarekisterin toimintaa uudistettiin ja sairaaloiden parantuneen ilmoittamisen ja rekisterin oman aktiivisuuden seurauksena epämuodostumatapauksien esiintyvyys nousi jyrkästi 1990-luvun alussa, vaikka todellinen esiintyvyys ei muuttunutkaan. Epämuodostumarekisteriin on kerätty myös tiedot sikiövaurioperusteella tehdyissä keskeytyksissä sikiöillä todetuista epämuodostumista vuodesta 1986 alkaen.

Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) esiintyvyys pysyi vuosina 1993–2003* varsin tasaisena, keskimäärin 292/10 000 (289/10 000 vuonna 2003*). Vuosittain 1 500 – 1 900 (keskimäärin 1 741) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Lasta kohden ilmoitettiin keskimäärin 1,7 epämuodostumaa. Vuoden 2003 ennakkotiedoissa ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna.

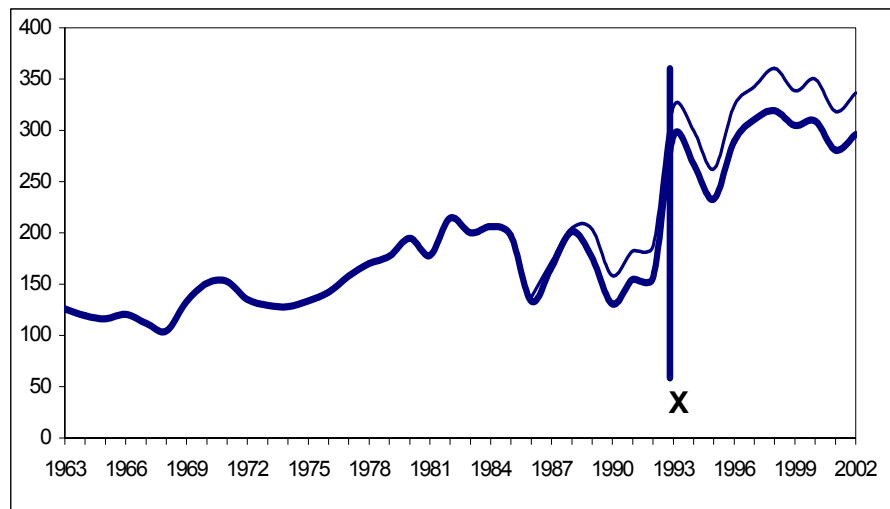
Vuosittain tehtiin keskimäärin 213 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (247 vuonna 2003*). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa (10,9 %) oli sikiöllä todettujen epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskaudenkeskeytyksiä vuosina 1993–2003*. Osuus on hieman noussut viime vuosina ollen 13,1 % vuonna 2003*. Epämuodostumien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli 331/10 000 (334/10 000 vuonna 2003*). Sikiövaurioperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppejen esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla, mutta eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla vaikutus oli merkittävä.

Sosiaali- ja terveysalan tutkimus-
ja kehittämiskeskusForsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovårdenNational Research and
Development Centre for Welfare
and HealthPuhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)
ISSN 1459-2347
(painettu - printed)

Kuvio 1: Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1963–2003*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. X = epämuodostumarekisterin uudistus vuonna 1993.)



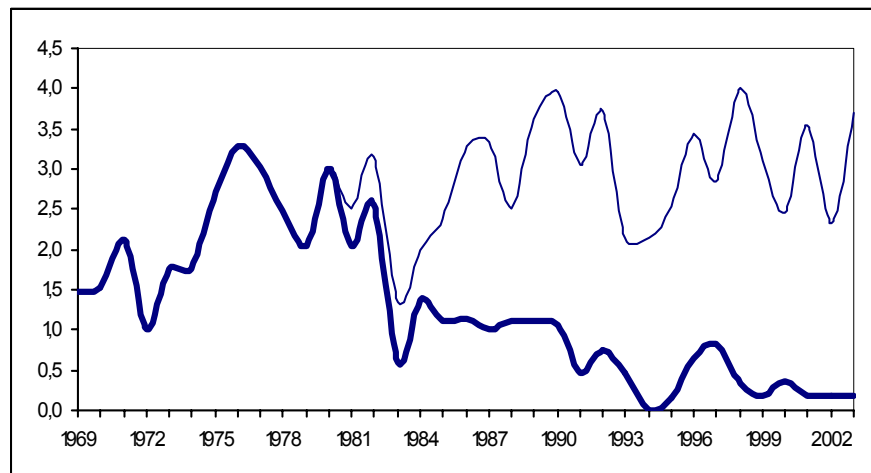
Epämuodostumatapauksien esiintyvyydessä oli vuosina 1993–2003* havaittavissa jonkin verran alueittaista vaihtelua (205/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, 348/10 000 Etelä-Savon sairaanhoitopiirissä), mikä korostuu verrattaessa eri vuosien tietoja. Vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiötutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

Vuosina 1993–2003* epämuodostumia havaittiin 2,9 prosentilla (2,8 vuonna 2003*) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,4 prosentilla (21,9) kuolleen syntyneistä, 27,6 prosentilla (30,8) perinataalisesti kuolleista ja 44,6 prosentilla (44,0) imeväisiässä kuolleista lapsista. Kaikkiaan 31,1 prosentilla (33,1) kuolleen syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Epämuodostuneista lapsista (elävänä ja kuolleen syntyneet) 91,7 prosenttia (92,8) oli elossa imeväisiän päättyessä. Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostuneiden lasten kuolleisuusluvut laskivat kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyynä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 24,3 prosenttina (25,6) (kuolleen syntyneet ja imeväiskuolleet).

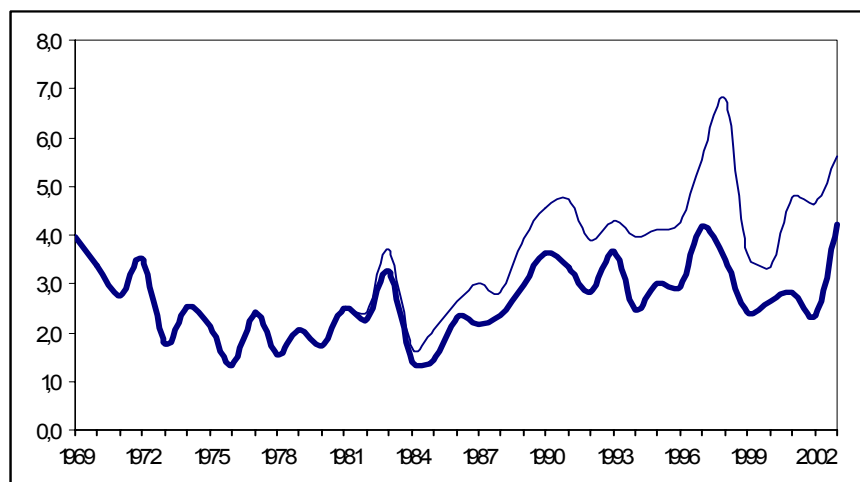
Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja keskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2003* melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden (NTD) kokonaisesiintyvyys oli 7,5/10 000, mikä on varsin matala muihin eurooppalaisiin väestöihin verrattuna. Sikiötutkimuksien ja sikiövauriooperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi NTD:n kohdalla selvästi näkyä 1980-luvun alussa ja vuosina 1993–2003* anenkefalia (aivottomuus)-raskauksista keskeytettiin keskimäärin 89 prosenttia ja spina bifida (selkärankahalkio)-raskauksista 33 prosenttia. Vuosina 1993–2003* todettiin vuosittain noin 45 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 21 lasta (25 vuonna 2003*). Vuosina 1993–2003* anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja spinan bifidan esiintyvyys 3,1/10 000.

Kuvio 2: Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1969–2003*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)

Anenkefalia:

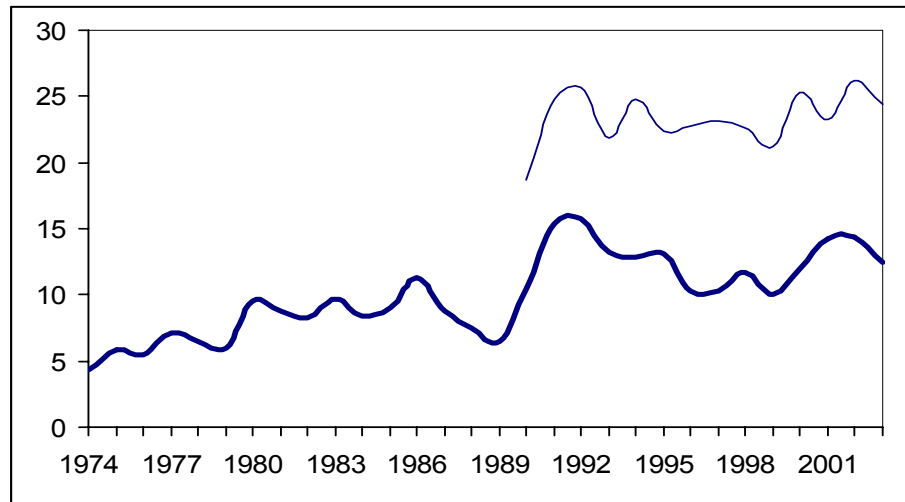


Spina bifida:



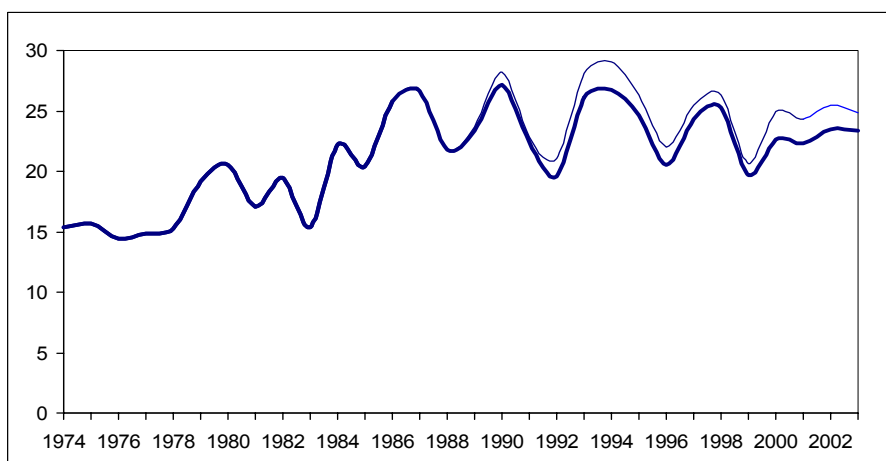
Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) pysyi vuosina 1993–2003* suhteellisen tasaisena (keskimäärin 23,4/10 000). Syntyneiden lasten kohdalla Downin oireyhtymän esiintyvyys oli keskimäärin 12,2/10 000 (12,5/10 000 vuonna 2003*), Keskimäärin 41,6 % Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35-vuotta täyttäneille äideille (53,5 % vuonna 2003*). Kaikista Down-raskauksista 43,5 % oli alle 35-vuotiailla naisilla. Vuosina 1993–2003* kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin hieman alle puolet (47,9 %), alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista noin joka kolmas (29,9 %) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla kaksi kolmesta (61,6 %). Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 140 Down-raskautta, joista syntyi keskimäärin 73 lasta (71 vuonna 2003*). Vuosina 1993–2003* syntyneistä Down-lapsista 5,1 % syntyi kuolleena, 5,7 % menehtyi imeväisiässä, joten syntyneistä Down-lapsista oli 89,5 % elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä.

Kuvio 3: Downin oireyhtymän esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1974–2003. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)*

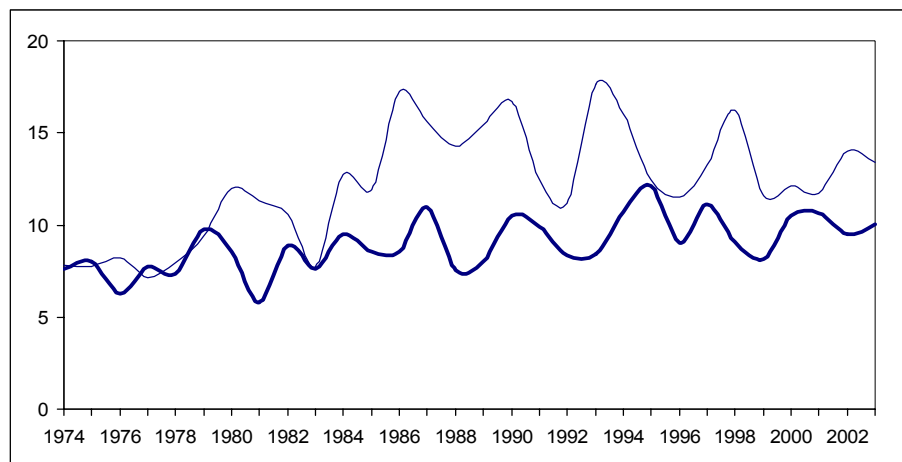


Halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) on Suomessa selvästi korkeampi kuin muissa Euroopan maissa, 25,3/10 000 vuosina 1993–2003*. Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeavan korkea (14,2/10 000), huulisuulakihalkioiden (CLP) esiintyvyys taas oli samaa luokkaa kuin muuallakin (11,1/10 000). Vuosina 1993–2003* suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 13,7/10 000 ja huulisuulakihalkioiden 9,9/10 000. Maassamme aiemmin havaittua halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ole enää todettavissa vuosina 1986–2003*, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä. CP/CLP-suhde on yleensä 0,5, mutta Suomessa se oli 1,3. Lisäksi tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: suulakihalkioita oli paljon maamme itä- ja pohjoisosissa ja huulisuulakihalkioita taas etelä- ja länsiosissa. Kaikkiaan vuosittain todettiin noin 151 halkioraskautta, joista syntyi keskimäärin 141 lasta (133 vuonna 2003*). Keskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen vastasyntyneillä ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 6,6 prosenttia, mutta halkio ei ollut keskeytyksien perusteena.

Kuvio 4: Halkioiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974–2003. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)*



Kuvio 5: Suulakihalkioiden ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys (syntyneet lapset, 1/10 000) vuosina 1974–2003. (Paksu viiva kuvaa huulisuulakihalkiota, ohut suulakihalkiota.)*



Taulukot

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993–2003*.

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2003*.

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2003*.

Taulukoissa on tietoja vain elävänä ja kuolleena syntyneiden lasten epämuodostumista.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiövauriooperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista. Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä Stakesin syntymä- raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä, Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut diagnoosit varmistetaan sairaaloista. Epämuodostumarekisterin päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ennaltaehkäistä epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Käsitteet ja määritelmät

Synnytys (syntynyt lapsi): Vähintään 22 raskausviikon ($\geq 22+0$ rvk) ikäisen tai vähintään 500 gramman (≥ 500 g) painoisen sikiön tai lapsen syntymiseen johtava tapahtuma. 22–23 raskausviikolla ($\leq 24+0$ rvk) Terveysturvakeskuksen luvalla tehty raskauden keskeytys ei ole synnytys.

Elävänä syntynyt: Vastasyntynyt, joka raskauden kestosta riippumatta synnyttyään hengittää tai osoittaa muita elonmerkkejä, kuten sydämenlyöntejä, napanuoran sykintää tai tahdonalaisten lihasten liikkeitä riippumatta siitä, onko istukka irtaantunut tai napanuora katkaistu.

Kuolleena syntynyt: Sikiö tai vastasyntynyt, jolla syntyessään ei todeta elävänä syntyneen elonmerkkejä ja jonka syntymätapahtuma täyttää synnytyksen määritelmän.

Perinataalikuolleisuus: Kuolleena syntyneiden ja ensimmäisen elinviikon aikana (< 7 vrk) kuolleiden lasten määrä tuhatta syntynyttä kohti.

Imeväiskuolleisuus: Vuotta nuorempina kuolleet tuhatta elävänä syntynyttä kohti.

Raskauden keskeytys: Ihmisen toimenpitein käynnistetty raskauden päättyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämistoimenpidettä. Raskaus voidaan keskeyttää Terveysturvakeskuksen (TEO) luvalla, kun raskaus on kestänyt alle 20 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ rvk) ja kun epäillä tai on jo todettu, että sikiöllä on sairaus tai ruumiinvika tai kun raskaus on kestänyt alle 24 raskausviikkoa ($\leq 24+0$ rvk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

Keskenmeno: Raskauden spontaani päättyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää, tai sikiön spontaani kohdunsisäinen kuolema ja siihen liittyvä ihmisen toimenpitein aikaansaatua raskauden päättyminen ennen 23. raskausviikon alkua ($< 22+0$ rvk).

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksytty tapaus eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntynyt lapsi tai spontaanisti abortoitunut tai keskeytetty sikiö, jolla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja jonka äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Epämuodostuma: Epämuodostumatapauksella todettu merkittävä synnynnäinen rakenteellinen poikkeavuus, kromosomipoikkeavuus ja synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) lukumäärä 10 000 vastasyntynyttä kohti.

Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset ja sikiövaurioperusteella tehty raskaudenkeskeytykset) lukumäärä 10 000 vastasyntynyttä kohti.

21.3.2005

Missbildningar 1993–2003

Annukka Ritvanen
+358 9 3967 2376

Seija Sirkkiä
+358 9 3967 2365

E-post:
fornamn.slaktnamn@stakes.fi

Telefax
+358 9 3967 2459

Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimus-
ja kehittämiskeskus

Forsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovården

National Research and
Development Centre for Welfare
and Health

Puhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71

Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)

ISSN 1459-2347

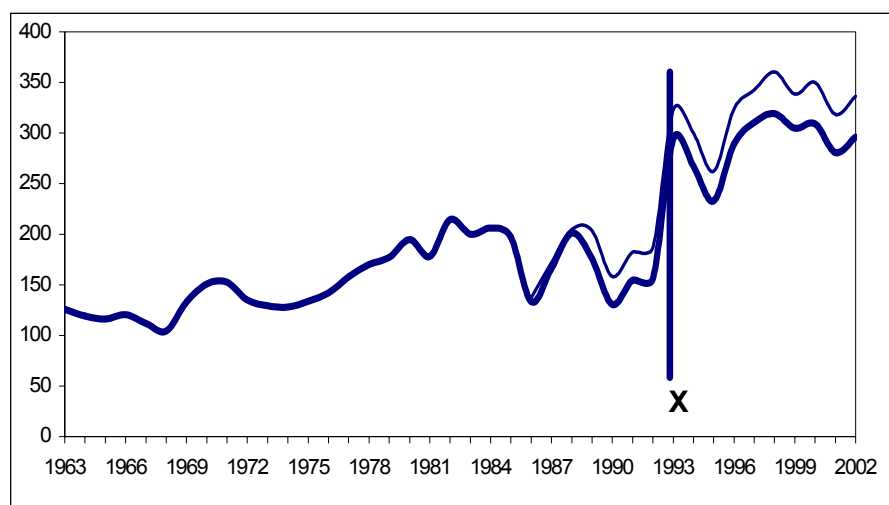
(painettu - printed)

Från och med 1963 har uppgifter om missbildningar som konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats i missbildningsregistret vid Stakes. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av förekomsten av missbildningar försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener som talidomid. Registrets verksamhet förnyades 1993. Till följd av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1980-talet, även om den verkliga frekvensen inte förändrades. Från och med 1986 har man i missbildningsregistret också samlat uppgifter om missbildningar som konstaterats hos fostren vid selektiva aborter utförda p.g.a. fosterskada.

Missbildningsprevalensen (födda barn) var i stort sett oförändrad under åren 1993–2003*, i medeltal 292/10 000 (289/10 000 år 2003*). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 500–1 900 (i medeltal 1 741) barn. I genomsnitt rapporterades 1,7 missbildningar per barn. De preliminära uppgifterna för 2002 avviker inte avsevärt från de tidigare åren.

I genomsnitt avbröts 213 graviditeter årligen på grund av missbildningar hos fostret (247 år 2003*). I cirka vart tionde (10,9 %) fall med betydande missbildningar hade en selektiv abort utförts p.g.a. fosterskada under 1993–2003*. Denna andel har stigit litet under de senaste åren (13,1 % år 2003*). Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var 331/10 000 (334/10 000 år 2003*). Selektiva aborter hade ingen större effekt på prevalensen av de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om några svåra eller letala missbildningar.

Figur 1: Den totala prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 nyfödda) åren 1963–2003. (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter. X = registerreformen år 1993.)*



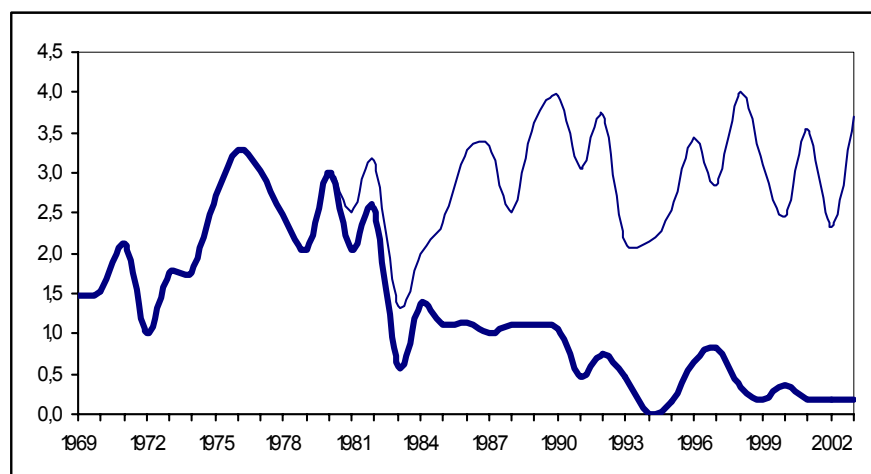
Den totala missbildningsprevalensen varierade något regionalt och mellan sjukvårdsdistrikten under 1993–2003* (205/10 000 i Västra Österbottens sjukvårdsdistrikt, 348/10 000 i Södra Savolax sjukvårdsdistrikt), vilket syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år. Denna variation kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen.

Under 1993–2003* förekom betydande missbildningar hos 2,9 procent (2,8 år 2003*) av de levande födda barnen, hos 18,4 procent (21,9) av de dödfödda, hos 27,6 procent (30,8) av de perinatalt döda och hos 44,6 procent (44,0) av de barn som dött i spädbarnsåldern. Sammanlagt 31,1 procent (33,1) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning levde 91,7 procent (92,8) efter spädbarnsåldern. Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade de missbildade barnens dödlighet i samma utsträckning som övriga barn, vilket gör att missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 24,3 procent (25,6) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

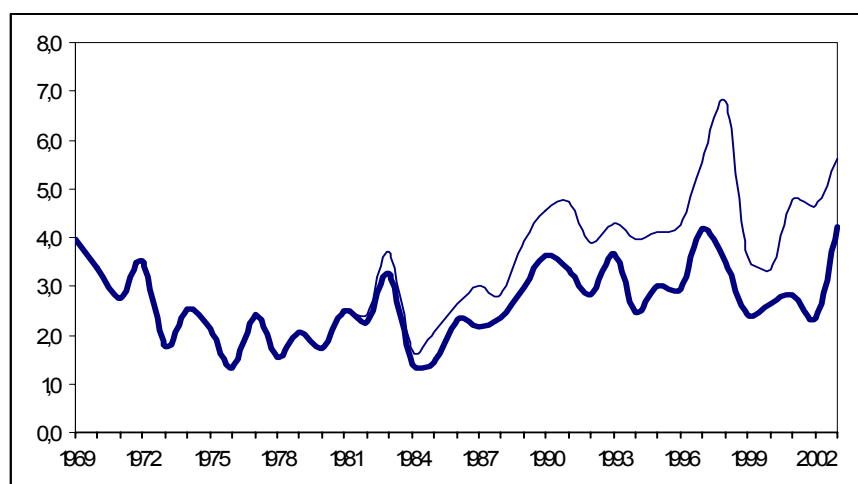
Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2003*. Den totala prevalensen för neuralrörsdefekter var 7,5/10 000, som är ganska låg jämfört med andra europeiska populationer. Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2003* avbröts i medeltal 89 procent av graviditeterna med foster som hade anencefali och 33 procent av graviditeterna där foster hade spina bifida. Under perioden 1993–2003* konstaterades årligen sammanlagt 45 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 21 barn föddes (25 år 2003*). Under perioden 1993–2003* var prevalensen för anencefali bland födda barn 0,3/10 000 och för spina bifida 3,1/10 000.

Figur 2: Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 nyfödda) åren 1969–2003 (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)*

Anencefali:

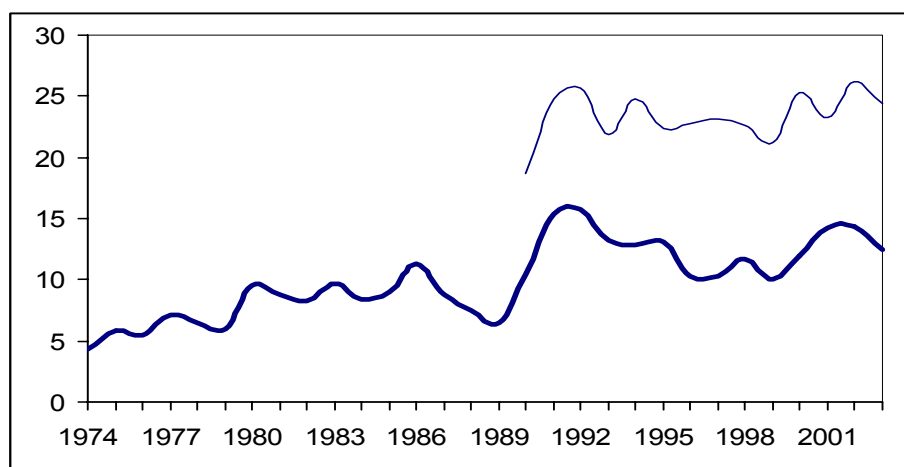


Spina bifida:



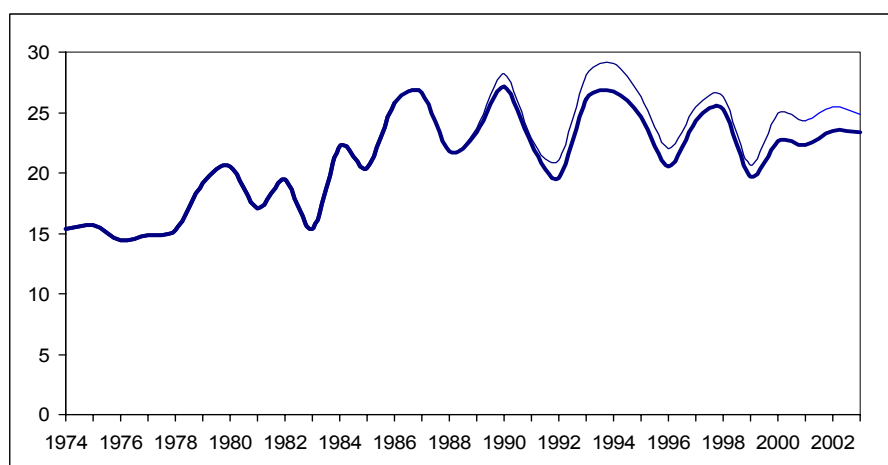
Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) var relativt konstant (i medeltal 23,4/10 000) under perioden 1993–2003*. Förekomsten av Downs syndrom (21-trisomi) hos nyfödda barn var i medeltal 12,2/10 000, 12,5/10 000 år 2003*). I genomsnitt föddes 41,6 procent av de barn som hade Downs syndrom av mödrar som fyllt 35 år (53,5 procent år 2003*). Kvinnor under 35 år hade 43,5 procent av alla Down-graviditeter. Ungefär hälften (47,9 %) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter), en tredjedel (29,9 %) av Down-graviditeter hos kvinnor under 35 år och två tredjedelar (61,6 %) av Down-graviditeter hos kvinnor 35 år eller över avbröts under åren 1993–2003*. Årligen konstaterades sammanlagt 140 Down-graviditeter, av vilka i genomsnitt 73 barn föddes (71 år 2003*). Under åren 1993–2003* var 5,1 procent av barn med Downs syndrom dödfödda och 5,7 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern, vilket betyder att 89,5 procent av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret.

Figur 3: Prevalensen för Downs syndrom (1/10 000 nyfödda) åren 1974–2003. (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)*

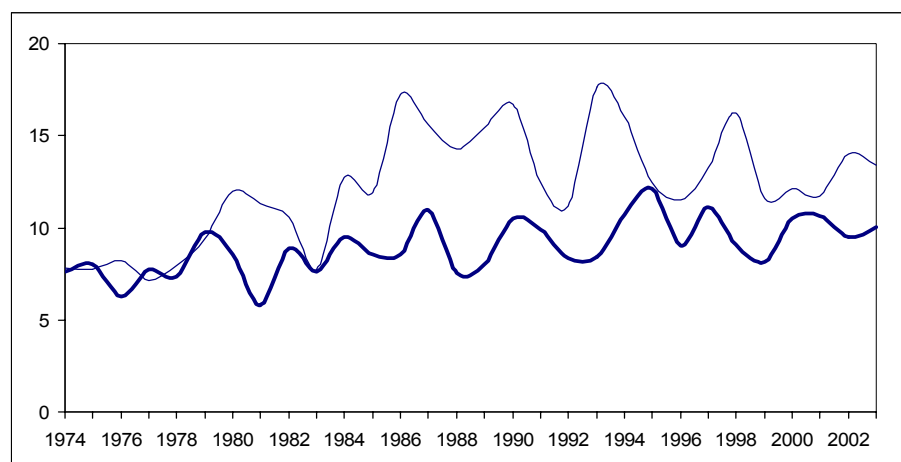


Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för kluven läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,3/10 000 under åren 1993–2003*. Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög (14,2/10 000), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var på samma nivå som på annat håll (11,1/10 000). Under perioden 1993–2003* var prevalensen (födda barn) för CP 13,7/10 000 och för CLP 9,9/10 000. Den ständigt ökande prevalensen för kluven läpp, käke och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under 1986–2003*, då missbildningsregistrets fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor. Relationen CP/CLP är vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp, käke och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom speciellt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna. Årligen konstaterades sammanlagt 151 graviditeter med kluven läpp, käke och gom, av vilka 141 barn föddes (133 år 2003*). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp, käke och gom var alltså inte synnerligen stor. Andelen av selektiva aborter av alla graviditeter med läpp-, käk- och gomspalt var 6,6 procent, men spalten var inte indikationen för den selektiva aborten.

Figur 4: Prevalensen (1/10 000 nyfödda) för kluven läpp, käke och gom åren 1974–2003. (Den tjocka linjen markerar nyfödda barn och den tunnare linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)*



Figur 5: Prevalensen för gomsplatt och för läpp- och käksplatt med eller utan gomsplatt (födda barn, 1/10 000 nyfödda) åren 1974–2003. (Den tjocka linjen markerar läpp-, käk- och gomsplatt och den tunna linjen gomsplatt.)*



Tabeller

Tabell 1: Missbildningsfallen 1993–2003*.

Tabell 2: Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2003*.

Tabell 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993–2003*.

Tabellerna innehåller bara uppgifter om missbildningar hos levande födda och dödfödda barn.

Källor

Missbildningsregistret innehåller från och med 1963 uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade aborter utförda p.g.a. fosterskada och spontana aborter har också samlats i missbildningsregistret från och med 1986. Uppgifter om missbildningar som konstaterats efter det första levnadsåret registreras också. Registrets data och insamlingsmetod förnyades åren 1985 och 1993. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälsovårdspersonalen, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse-, abort-, synskade- och vårdanmälningsregistren vid Stakes samt från Rättsskyddscentralen för hälsovården (TEO) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Dessa diagnoser bekräftas ännu ytterligare vid sjukhusen. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret, och därigenom förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Registret producerar statistik för både nationellt och internationellt bruk, och dess uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Termer

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som leder till födelsen av ett foster eller barn vars gestationsålder är minst 22 veckor ($\geq 22 + 0$ graviditetsveckor) eller vars vikt är minst 500 gram (≥ 500 g). Inducerade aborter som med tillstånd av Rättsskyddsscentralen för hälsovården utförs under graviditetsveckorna 22–23 ($\leq 24 + 0$ graviditetsveckor) är inte förlossningar.

Levande född: Nyfödd som oberoende av graviditetens längd efter födelsen andas eller uppvisar andra livstecken som att hjärtat slår, navelsträngen pulserar eller att musklerna rörs viljemässigt oavsett om moderkakan har lösgjort sig eller navelsträngen avskurits.

Dödfödd: Foster eller nyfödd som vid födelsen inte uppvisar livstecken och vars födelse överensstämmer med definitionen på en förlossning.

Perinatal dödlighet: Antalet dödfödda och antalet levande födda barn som avlidit under den första levnadsveckan (< 7 dygn) i relation till 1 000 födda barn.

Spädbarnsdödlighet: Antalet dödsfall bland barn under ett år i relation till 1 000 levande födda.

Abort (avbrytande av havandeskap): En graviditet som avbrutits medvetet och som inte överensstämmer med definitionen på en förlossning och där man vet att fostret inte dött intrauterint före själva ingreppet. Graviditeten kan avbrytas på grundval av ett beslut av Rättsskyddsscentralen för hälsovården (TEO), när den har varat mindre än 20 graviditetsveckor ($\leq 20 + 0$ graviditetsveckor) och man misstänker eller har redan konstaterat en sjukdom eller ett kroppslyte (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ graviditetsveckor) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppslyte (fosterskada) hos fostret.

Spontan abort: Händelse som leder till en spontan avslutning av en graviditet och som inte överensstämmer med definitionen på en förlossning eller en spontan intrauterin fosterdöd med medveten avslutning av en graviditet som har varat mindre än 23 graviditetsveckor ($< 22 + 0$ graviditetsveckor).

Missbildningsfall: Ett fall som fyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn eller ett foster från spontan abort eller selektiv abort, hos vilket man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning, och vars moder bott i Finland under förlossningen och merparten av graviditeten.

Missbildning: En betydande medfödd strukturell missbildning, en kromosomavvikelse eller en medfödd hypotyreos hos ett missbildningsfall. Som betydande missbildningar betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns upptecknade på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utsluts.

Missbildningsfrekvens/prevalens: Antalet missbildningar hos födda barn per 10 000 nyfödda.

Total missbildningsfrekvens/prevalens: Antalet missbildningar hos födda barn och selektiva aborter per 10 000 nyfödda.

21.3.2005

Congenital anomalies 1993 – 2003

Annuikka Ritvanen
+358 9 3967 2376

Seija Sirkä
+358 9 3967 2365

E-mail:
firstname.surname@stakes.fi
Telefax
+358 9 3967 2459

Sosiaali- ja terveysalan tutkimus-
ja kehittämiskeskus

Forsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovården

National Research and
Development Centre for Welfare
and Health

Puhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71

Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

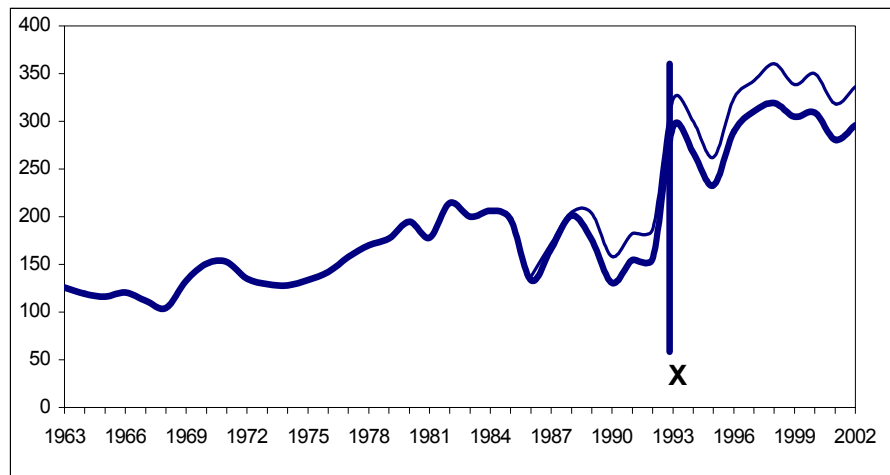
ISSN 1459-2355 (Internet)
ISSN 1459-2347
(painettu - printed)

From 1963 onwards data have been entered for births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Anomalies maintained by STAKES (National Research and Development Centre for Welfare and Health). The main purpose of the Register is to prevent catastrophes – such as the one caused by thalidomide – by means of quick and continuous monitoring of congenital anomalies. The activities of the Malformation Register were revised in 1993 and due to better notifying by hospitals and an increased activity of the Register the prevalence of births with congenital anomalies increased steeply in the early 1990s, although the real prevalence remained unchanged. Furthermore, data on congenital anomalies detected in selective terminations performed for foetal indications have been collected into the Malformation Register since 1986.

In 1993–2003* the prevalence of births with congenital anomalies remained substantially stable, on average 292/10,000 (289/10,000 in 2003*). Major anomalies were detected annually in 1 500 to 1 900 births (on average 1 741), an average of 1.7 major malformations were reported per child. There were no significant differences between the preliminary data for 2003 and the previous years' data.

An average of 213 pregnancies were terminated annually because of major foetal congenital structural anomalies (247 in 2003*). Selective terminations accounted for approximately one tenth (10.9 per cent) of all births and terminations with major malformations in 1993–2003*. This proportion has slightly increased lately, being 13.1 per cent in 2003*. The total prevalence of major malformations (births and terminations) was 331/10,000 (334/10,000 in 2003*). Selective terminations performed for foetal reasons did not have much effect on the birth prevalence of most types of major congenital anomalies, whereas this effect was significant with regard to certain severe or lethal malformations.

Figure 1: Total prevalence of births with congenital anomalies (1/10,000 births) in 1963–2003*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations. X = the reform of the register in 1993).



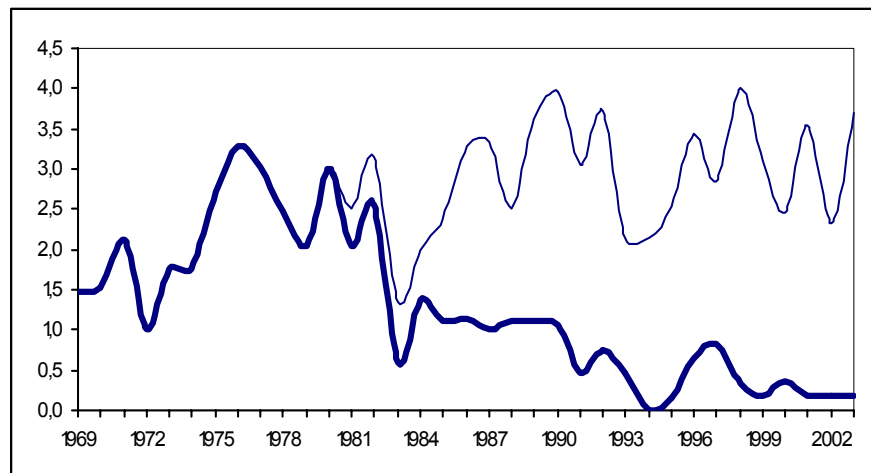
In 1993–2003* the total prevalence of major congenital anomalies varied somewhat from one hospital district to another (205/10,000 in Länsi-Pohja, 348/10,000 in Etelä-Savo), which is even more marked when comparing figures from different years. Possible reasons for this variation include chance, true differences in regional prevalences, and local differences in the practice of prenatal diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirement.

In 1993–2003* major anomalies were detected in 2.9 per cent (2.8 in 2003*) of all live births, in 18.4 per cent (21.9) of all stillbirths, in 27.6 per cent (30.8) of all perinatal deaths and in 44.6 per cent (44.0) of all infant deaths. A total of 31.1 per cent (33.1) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. 91.7 per cent (92.8) of all live and stillborn children with congenital anomalies were alive at the end of infancy. According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland the mortality rate of children with congenital anomalies decreased similarly as that of other children. The significance of congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 24.3 per cent (25.6) on average (including stillbirths and infant deaths).

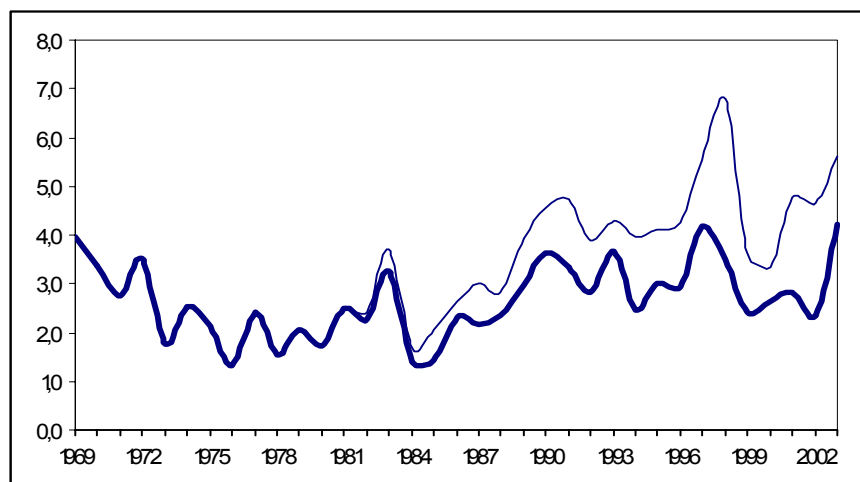
In 1993–2003*, the total prevalence (births and terminations) of different types of major congenital anomalies remained substantially stable. The total prevalence of neural tube defects was 7.5/10,000, which is quite low compared with other European populations. The effect of prenatal diagnostics and selective terminations began to be seen clearly at the beginning of the 1980s onwards. In 1993–2003* an average of 89 per cent of all anencephaly pregnancies and 33 per cent of all spina bifida pregnancies were terminated. In total, approximately 45 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2003*, including an average of 21 births (25 in 2003*). In 1993–2003* the prevalence of births with anencephaly was 0.3/10,000 and with spina bifida 3.1/10,000.

*Figure 2: Prevalence of anencephaly and spina bifida (1/10,000 births) in 1969–2003'.
(The thick line refers to births and the thin line to births and terminations.)*

Anencephaly:

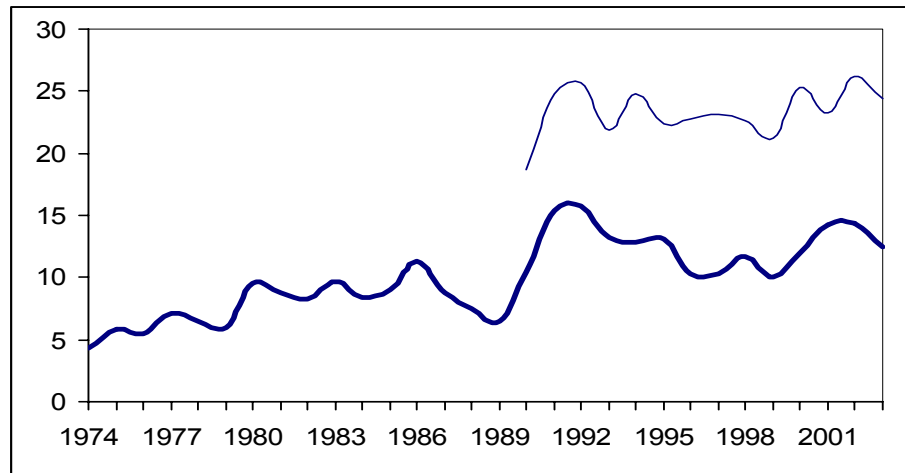


Spina bifida:



The total prevalence (births and terminations) of Down's syndrome (21-trisomy) remained relatively stable in 1993–2003* (on average 23.4/10,000). The prevalence of Down's syndrome in births was on average 12.2/10,000 (12.5/10,000 in 2003*). About 41.6 per cent of all children suffering from Down's syndrome were born to a mother 35 years or older (53.5 per cent in 2003*). Of all Down pregnancies, approximately 43.5 per cent involved women under 35 years of age. In 1993–2003*, about half (47.9 per cent) of all detected Down pregnancies (births and terminations), one third (29.9 per cent) of Down pregnancies of women under 35 and two thirds (61.6 per cent) of pregnancies of women 35 years or older were terminated. In total, an average of 140 Down pregnancies were detected annually, including on average 73 births (71 in 2003*). A total of 5.1 per cent of all Down births were stillbirths, in 5.7 per cent of the live births the child died in infancy, and thus in 89.5 per cent of live births with Down's syndrome the child was alive at the end of the first year of life.

Figure 3: Prevalence of Down's syndrome (1/10,000 births) in 1974–2003. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations.)*



The total prevalence of clefts (births and terminations) is clearly higher in Finland than in other European countries (25.3/10,000) in 1993–2003*. The total prevalence of cleft palate (CP) was exceptionally high (14.2/10,000), while the prevalence of cleft lip with or without cleft palate (CLP) was in the same category as elsewhere (11.1/10,000). In 1993–2003* the prevalence of births with CP was 13.7/10,000 and with CLP 9.9/10,000. In 1986–2003*, the previous continuously increasing prevalence of clefts cannot be detected in our country any more, as the Malformation Registry case data has been complemented from many data sources. While the ratio CP/CLP is generally 0.5, it was 1.3 in Finland. In addition, this unusual distribution of cleft types could be seen regionally: Cleft palate was prevalent especially in the eastern and northern parts of our country while cleft lip with or without cleft palate was seen more in the southern and western parts of Finland. In total, about 151 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, and these included on average 141 births (133 in 2003*). The effect of selective terminations on the birth prevalence of clefts has thus been insignificant. The proportion of selective terminations of all pregnancies with foetal cleft was 6.6 per cent, but foetal cleft was not the indication for termination.

Figure 4: Prevalence of clefts (1/10,000 births) in 1974–2003. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations.)*

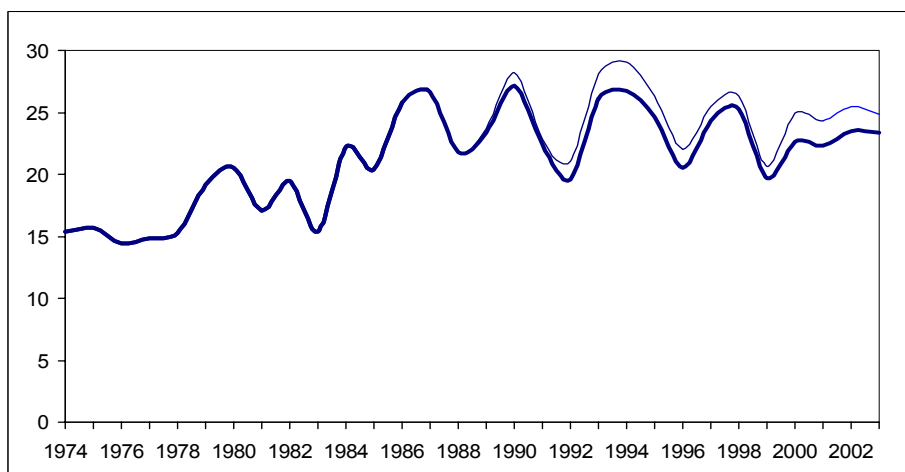
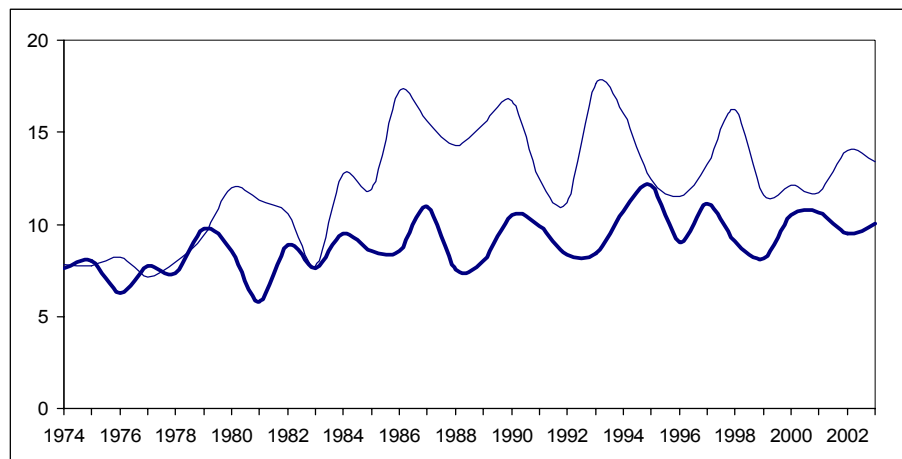


Figure 5: Birth prevalence (1/10,000 births) of cleft palate (CP) and cleft lip and cleft palate (CLP) in 1974–2003. (Thick line refers to CLP and thin line to CP.)*



Tables

Table 1: Births with congenital anomalies 1993–2003*.

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993–2003*.

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993–2003*.

The tables only contain data on congenital anomalies detected in live births and stillbirths.

Sources

The Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillborn infants and in live born infants before the age of one year, and from 1986 onwards on foetal malformations and other defects detected in spontaneous abortions and in selective terminations done for foetal indications. The register also collects data on congenital anomalies detected later, after the age of one year. The data content of the register and the data compilation method were revised in 1985 and 1993. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, health care professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Medical Birth Register, the Register on Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register maintained by STAKES, from the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) and from the Cause of Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned. The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and kind of congenital anomalies for the early identification of any new environmental factors that potentially cause foetal defects and for the prevention of anomalies by influencing these factors. The register produces statistical information for national and international use. By permission, the registry data may also be used for the purposes of research.

Terms

Birth: A process resulting in a foetus or a child of at least 22 weeks of gestation ($\geq 22+0$ weeks of gestation) or weighing at least 500 g (≥ 500 g) being born. An induced abortion performed during the 23rd or 24th week of gestation ($\leq 24+0$ weeks of gestation) by permission from the National Authority for Medicolegal Affairs is not regarded as a birth.

Live birth: Birth of a child that, irrespective of the duration of the pregnancy, breathes or shows any other evidence of life, such as beating of the heart, pulsation of the umbilical cord or movement of the voluntary muscles, whether or not the placenta is attached or the umbilical cord has been cut.

Stillbirth: Birth of a foetus or a child that shows no evidence of life typical of a live birth, but complying with the definition of a birth.

Perinatal mortality: Stillbirths and deaths during the first week of life (< 7 days) per 1,000 births.

Infant mortality: Deaths during the first year of life per 1,000 live births.

Induced abortion / termination: Artificially induced termination of pregnancy which does not comply with the definition of a birth and in which there is no indication of intrauterine foetal death before the termination. A selective termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) when the gestational age is less than 20 weeks (≤ 20 weeks of gestation) and a foetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24 weeks (≤ 24 weeks of gestation) and a severe foetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

Spontaneous abortion: Spontaneous end of a pregnancy which does not comply with the definition of a birth, or a spontaneous intrauterine death of a foetus and the artificial expulsion of the foetus concerned before the 23rd week of gestation ($< 22+0$ weeks of gestation).

Birth, induced termination of pregnancy or spontaneous abortion with congenital anomalies: Birth, induced termination of pregnancy or spontaneous abortion included into the Finnish Register of Congenital Malformations, i.e. a live birth or a stillbirth or foetus in Finland with at least one detected major congenital anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery, induced termination of pregnancy or spontaneous abortion and also during most of the pregnancy.

Congenital anomaly: A major congenital structural anomaly, chromosomal defect and congenital hypothyroidism involved in a birth with congenital anomalies. Major anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common less significant congenital anomalies included in the exclusion list of the Register of Congenital Malformations.

Prevalence: Births with congenital anomalies per 10,000 births.

Total prevalence: Births and selective terminations of pregnancy with congenital anomalies per 10,000 births.

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993 - 2003* ¹⁾

Tabell 1: Missbildningsfallen 1993 - 2003*

Table 1: Births with congenital anomalies 1993 - 2003*

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth											
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003*	1993-2003*
Yhteensä - Totalt - Total	1920	1755	1480	1767	1855	1834	1768	1771	1591	1766	1643	19150
Esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) 2) - Prevalens (1/10 000 nyfödda) - Birth prevalence (1/10,000 births)	295	268	234	290	311	320	306	311	282	317	289	292
Elävänä syntyneet - Levande födda - Live births	1878	1716	1433	1717	1812	1785	1729	1728	1555	1718	1604	18675
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) 2)- Andel av alla levande födda (%) - Proportion of all live births (%)	2,9	2,6	2,3	2,8	3,1	3,1	3,0	3,0	2,8	3,1	2,8	2,9
Kuolleena syntyneet 3) - Dödfödda - Stillbirths	42	39	47	50	43	49	39	43	36	48	39	475
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) 4) - Andel av alla dödfödda (%) - Proportion of all stillbirths (%)	15,4	15,7	15,6	20,7	17,9	20,7	18,8	18,9	17,3	22,5	21,9	18,4
Perinataalisesti kuolleet 3)- Perinataalt döda - Perinatal deaths	118	111	106	105	97	114	90	90	81	93	85	1090
Osuus kaikista perinataalisesti kuolleista (%)4)- Andel av alla perinataalt döda (%) - Proportion of all perinatal deaths (%)	27,3	25,7	24,6	27,8	26,3	30,6	27,4	27,8	26,5	30,6	30,8	27,6
Imeväisiässä kuolleet 3)- Döda spädbarn - Infant deaths	126	128	102	100	102	106	103	107	79	76	80	1109
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) 4) - Andel av alla döda spädbarn (%) - Proportion of all infant deaths (%)	44,2	42,7	40,6	42,0	43,8	44,9	48,4	52,2	43,6	46,1	44,0	44,6
Kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet 3) - Dödfödda och döda spädbarn - Stillbirths and infant deaths	168	167	149	150	145	155	142	150	115	124	119	1584
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) 4) - Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%) - Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)	30,2	30,4	27,0	31,3	30,7	32,8	33,7	34,7	29,6	32,8	33,1	31,3
Imeväisiän päättyessä elossa olevien osuus kaikista syntyneistä epämuodostuneista lapsista (%) 4) - Andel barn som överlevt spädbarnsåldern av alla födda barn med betydande medfödd missbildning (%) - Proportion of children that have survived infancy of all births with major malformation (%)	91,3	90,5	89,9	91,5	92,2	91,5	92,0	91,5	92,8	93,0	92,8	91,7

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytty, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan.

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.

2) Kaikkien vastasyntyneiden ja elävänä syntyneiden määrät Tilastokeskuksen mukaan. - Antalet alla nyfödda och levande födda enligt Statistikcentralen. - *Number of all births and live births according to Statistics Finland.*

3) Viittaa epämuodostumaan, ei kuolemansyyhyn. - Hänstftar på missbildningen, inte på dödsorsaken.

Refers to congenital anomaly, not to cause of death.

4) Kaikkien kuolleena syntyneiden, perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleiden määrät Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan.

Antalet alla dödfödda, perinataalt döda och döda spädbarn enligt dödsorsaksstatistik vid Statistikcentralen.

Number of all stillbirths, perinatal and infant deaths according to Statistics Finland, Cause of Death Statistics.

* **Vuosi 2003 ennakkotieto.** - År 2003 preliminärt. - *Preliminary data for 2003.*

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993 - 2003*

Tabell 2: Missbildningsfall efter sjukvårdsdistrikt 1993 - 2003*

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993 - 2003*

Sairaanhoitopiiri ¹⁾ Sjukvårdsdistrikt - Hospital district	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth											1993 - 2003*
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003*	
	Lukumäärä - Antalet - Number ²⁾											
	Esiintyvyys - Prevalens - Prevalence ^{3) 4)}											
Helsinki ja Uusimaa - Helsingfors och Nyland	566	469	452	538	582	543	539	567	510	548	559	5873
	309	253	253	310	340	329	317	332	303	322	319	307
Varsinais-Suomi - Egentliga Finland	147	164	159	157	158	140	199	186	152	143	142	1747
	276	308	302	306	317	285	393	381	323	310	306	318
Satakunta - Satakunta	71	49	54	73	72	83	58	45	52	61	45	663
	275	178	200	280	299	359	249	203	239	281	210	251
Kanta-Häme - Centrala Tavastland	68	60	54	65	44	53	32	60	52	60	46	594
	352	301	275	351	235	300	177	348	316	360	265	298
Pirkanmaa - Birkaland	146	116	92	127	150	137	172	158	153	176	172	1599
	272	216	176	251	299	284	349	330	313	370	346	290
Päijät-Häme - Päijänne-Tavastland	78	69	53	63	55	68	65	64	36	48	30	629
	315	276	224	282	256	339	315	307	178	242	153	264
Kymenlaakso - Kymmenedalen	62	53	52	47	62	50	49	56	35	49	40	555
	291	248	251	240	340	282	279	332	204	303	249	274
Etelä-Karjala - Södra Karelen - <i>South Karelia</i>	39	38	36	52	38	31	46	44	42	36	29	431
	267	259	260	389	285	264	384	376	343	317	258	308
Etelä-Savo - Södra Savolax	41	44	36	31	45	44	26	31	34	30	32	394
	366	360	320	276	436	423	263	326	356	344	362	348
Itä-Savo - Östra Savolax	20	13	14	14	19	23	13	11	12	14	13	166
	268	187	208	207	291	383	225	204	221	269	257	247
Pohjois-Karjala - Norra Karelen - <i>North Karelia</i>	57	72	44	68	72	64	62	40	34	55	51	619
	271	347	215	370	375	364	350	246	208	348	331	311
Pohjois-Savo - Norra Savolax	90	86	66	83	80	101	87	74	89	90	85	931
	302	274	223	295	288	376	336	290	340	387	355	312
Keski-Suomi - Mellersta Finland - <i>Central Finland</i>	86	86	59	67	62	66	62	78	67	86	79	798
	266	264	193	219	209	234	223	279	240	310	272	246
Etelä-Pohjanmaa - Syd-Österbotten - <i>South Ostrobothnia</i>	69	86	39	62	66	63	61	62	59	51	53	671
	270	344	170	274	296	294	292	296	279	249	255	275
Vaasa - Vasa	64	66	42	62	58	51	48	46	57	49	35	578
	298	314	203	313	307	278	259	254	326	263	193	274
Keski-Pohjanmaa - Mellersta Österbotten - <i>Central Ostrobothnia</i>	29	29	22	32	23	21	13	12	13	15	19	228
	263	267	194	320	241	227	145	135	142	173	205	213
Pohjois-Pohjanmaa - Norra Österbotten - <i>North Ostrobothnia</i>	163	162	124	145	167	183	157	156	131	148	125	1661
	297	302	229	285	329	372	313	310	261	285	237	292
Kainuu - Kajanaland	37	28	25	30	38	35	23	18	15	33	22	304
	334	258	232	297	428	420	282	226	204	448	294	309
Länsi-Pohja - Västra Österbotten	25	21	12	11	18	15	7	24	10	12	19	174
	271	241	154	131	227	198	95	318	148	178	276	205
Lappi - Lappland - <i>Lappland</i>	48	38	37	31	33	49	45	31	28	45	37	422
	285	226	239	210	232	344	361	248	248	413	339	280
Ahvenanmaa - Åland	12	6	7	7	13	13	3	6	7	6	7	87
	364	198	206	241	453	418	105	232	245	222	266	270
Tuntematon - Okänd - <i>Unknown</i>	2	-	1	2	-	1	1	2	3	11	3	26

1) Äidin asuinkunnan mukaan. - Enligt moderns hemkommun. - According to maternal domicile.

2) Epämuodostumarekisteriin hyväksytty, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan.

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.

3) 1/10 000 vastasyntyntä. - 1/10 000 nyfödda. - 1/10,000 births.

4) Kaikkien vastasyntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan.- Antalet alla nyfödda enligt Statistikcentralen.

Number of all births according to Statistics Finland.

* Vuosi 2003 ennakkotieto. - År 2003 preliminärt. - Preliminary data for 2003.

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993 - 2003*

Tabell 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993 - 2003*

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993 - 2003*

Epämuodostuma Missbildning - Congenital anomaly	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth											1993 -
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003*	2003*
	Lukumäärä - Antalet - Number 1)											
	Esiintyvyys - Prevalens - Prevalence 2) 3)											
Aivottomuus - Anencefali - <i>Anencephaly</i>	3	-	1	4	5	2	1	2	1	1	1	21
	0,46	0,00	0,16	0,66	0,84	0,35	0,17	0,35	0,18	0,18	0,18	0,32
Selkärankahalkio - Spina bifida - <i>Spina bifida</i>	24	16	19	18	25	20	14	15	16	13	24	204
	3,69	2,44	3,00	2,95	4,20	3,49	2,42	2,63	2,84	2,33	4,22	3,11
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - <i>Transposition of great vessels (TGA)</i>	26	24	20	20	34	25	19	23	27	22	14	254
	3,99	3,67	3,16	3,28	5,71	4,36	3,29	4,04	4,79	3,94	2,46	3,87
Fallot'n tetralogia - Fallots tetralogi - <i>Tetralogy of Fallot (TOF)</i>	16	10	20	27	17	21	19	28	14	20	18	210
	2,46	1,53	3,16	4,43	2,85	3,66	3,29	4,91	2,48	3,59	3,17	3,20
Vajaakehittynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - <i>Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)</i>	23	16	18	14	14	29	23	24	23	14	18	216
	3,53	2,44	2,84	2,30	2,35	5,06	3,98	4,21	4,08	2,51	3,17	3,29
Suulakihalkio - Kluven gom - <i>Cleft palate</i>	115	105	79	70	79	93	67	69	66	78	76	897
	17,67	16,04	12,47	11,48	13,26	16,22	11,60	12,11	11,70	13,99	13,38	13,68
Huulisuulakihalkio - Kluven läpp med eller utan kluven gom - <i>Cleft lip with or without cleft palate</i>	55	70	77	55	66	52	47	60	60	53	57	652
	8,45	10,69	12,15	9,02	11,08	9,07	8,13	10,53	10,64	9,50	10,03	9,95
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - <i>Oesophageal atresia / stenosis</i>	13	23	23	18	19	24	19	26	20	25	16	226
	2,00	3,51	3,63	2,95	3,19	4,19	3,29	4,56	3,55	4,48	2,82	3,45
Anorektaaliumpeuma / -ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - <i>Anorectal atresia / stenosis</i>	31	35	21	29	28	27	26	36	23	18	22	296
	4,76	5,35	3,31	4,76	4,70	4,71	4,50	6,32	4,08	3,23	3,87	4,52
Molempien munuaisten puuttuminen - Njuragenesi, dubbelsidig - <i>Renal agenesis, bilateral</i>	6	8	8	6	7	4	2	6	3	5	3	58
	0,92	1,22	1,26	0,98	1,18	0,70	0,35	1,05	0,53	0,90	0,53	0,88
Raajapuuttuma - Reduktionsmissbildning av extremitet - <i>Limb reduction defect</i>	35	48	37	43	31	36	34	26	24	41	37	392
	5,38	7,33	5,84	7,05	5,20	6,28	5,88	4,56	4,26	7,35	6,51	5,98
Palleatyrä - Diafragmabräck - <i>Diaphragmatic hernia</i>	17	11	12	12	13	16	13	11	12	13	9	139
	2,61	1,68	1,89	1,97	2,18	2,79	2,25	1,93	2,13	2,33	1,58	2,12
Omfalosecele - Omfalocele - <i>Omphalocele</i>	15	15	18	7	8	15	12	12	7	12	18	139
	2,30	2,29	2,84	1,15	1,34	2,62	2,08	2,11	1,24	2,15	3,17	2,12
Gastroskiisi - Gastroschisis - <i>Gastroschisis</i>	8	5	7	8	13	11	9	4	13	8	14	100
	1,23	0,76	1,10	1,31	2,18	1,92	1,56	0,70	2,31	1,43	2,46	1,53
Trisomia 13 - Trisomi 13 - <i>Trisomy 13</i>	7	10	13	8	9	6	4	5	6	4	4	76
	1,08	1,53	2,05	1,31	1,51	1,05	0,69	0,88	1,06	0,72	0,70	1,16
Trisomia 18 - Trisomi 18 - <i>Trisomy 18</i>	17	16	22	22	11	18	12	21	11	14	21	185
	2,61	2,44	3,47	3,61	1,85	3,14	2,08	3,69	1,95	2,51	3,70	2,82
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - <i>Trisomy 21, total</i>	86	84	83	63	61	67	58	68	80	80	71	801
	13,21	12,83	13,10	10,33	10,24	11,68	10,04	11,94	14,19	14,35	12,50	12,22
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moderns ålder < 35 - <i>Trisomy 21, maternal age < 35</i>	58	57	53	42	38	38	32	38	45	34	33	468
	10,36	10,18	9,87	8,21	7,67	8,04	6,78	8,18	9,86	7,56	7,23	8,61
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moderns ålder ≥ 35 - <i>Trisomy 21, maternal age ≥ 35</i>	28	27	30	21	23	29	26	30	35	46	38	333
	30,74	28,48	30,98	21,45	22,93	28,72	24,62	28,48	32,59	42,56	34,06	29,74

1) Epämuodostumarekisteriin hyväksytty, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan.

Inkluderade i missbildningsregistret, levande födda och dödfödda enligt födelseår.

Included into the Finnish Register of Congenital Malformations, live births and stillbirths according to year of birth.

2) 1/10 000 vastasyntyntä. - 1/10 000 nyfödda. - 1/10,000 births.

3) Kaikkien vastasyntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan. - Antalet alla nyfödda enligt Statistikcentralen.

Number of all births according to Statistics Finland.

* Vuosi 2003 ennakkotieto. - År 2003 preliminärt. - Preliminary data for 2003.

SVT-sarjan laatuseloste / Epämuodostumat

Tilastotietojen relevanssi

Epämuodostumarekisteri aloitti toimintansa vuonna 1963. Sen päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ehkäistä epämuodostumien syntyä vaikuttamalla näihin tekijöihin. Tilastojen tuottaminen kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön on vuoden 1993 jälkeen tullut aiempaa tärkeämmäksi rekisterin toiminnassa. Näitä tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnostiikan ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

Epämuodostumarekisterin tilastotiedote sisältää tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todettujen merkittävien epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä (10 000 vastasyntyntä kohden) vuosittain koko maan osalta ja sairaanhoitopiireittäin. Koko maan tasolla esitetään epämuodostumatapauksien lukumäärät perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleilla lapsilla sekä näiden tapauksien prosentuaaliset osuudet vastaavassa iässä kuolleista kaikista lapsista. Lisäksi esitetään tilastotietoja sikiövaurioperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten yhteydessä sikiöillä todetuista merkittävistä epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista sekä tarkastellaan näiden raskaudenkeskeytysten vaikutusta epämuodostumatapauksien esiintyvyyteen koko maan osalta. Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien vuosittaiset lukumäärät ja esiintyvyydet esitetään valtakunnallisesti, ja yksityiskohtaisemmin tarkastellaan hermostoputken sulkeutumishäiriöitä, Downin oireyhtymää ja huulisuulakihalkioita. Tilastot esitetään vuodesta 1993 lähtien, mistä alkaen epämuodostumarekisterin rekisteritiedot ovat kattavat ja luotettavat.

Tilastotiedote on tarkoitettu lisääntymisterveyden ja epämuodostumien kanssa työskenteleville terveydenhuollon ammattihenkilöille, hallintoviranomaisille, suunnittelijoille ja tutkijoille sekä muille epämuodostumista kiinnostuneille tahoille, joilla on tarve saada mahdollisimman ajantasaista tietoa epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyydestä.

Tietojen keruu perustuu Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimus- ja kehittämiskeskukseen (Stakes) tilastotoimesta annettuun lakiin (409/2001) sekä terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevaan lakiin (556/1989) ja sen nojalla annettuun asetukseen (774/1989).

Tilastotutkimuksen menetelmäkuvaus

Epämuodostumarekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista. Epämuodostumarekisteri kerää epämuodostumatietoja myös Stakesin syntymä-, hoitoilmoitus, raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereistä, Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut epämuodostumadiagnoosit varmistetaan lasta / sikiötä hoitaneista sairaaloista. Epämuodostumailmoitus tehdään mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen lapsen syntymän jälkeen tai raskauden keskeyttämisen jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta, mutta rekisteri kerää tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista.

Tilastotiedotteessa esitetään tilastoja epämuodostumarekisteriin hyväksytyistä epämuodostumatapauksista eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntyneistä lapsista tai keskeytetyistä sikiöistä, joilla on todettu ainakin

yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja jonka äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Tilastotiedotteessa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä.

Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista sähköisessä muodossa epämuodostumarekisteriin, jota Stakes ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevan lain (566/1989) ja sen nojalla annetun asetuksen (774/1989) 8 §:n perusteella. Aineiston tarkistusajoja tehdään säännöllisesti, puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään mm. syntymärekisteristä ja epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan ja varmistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Tiedot ovat oikeita, jos tiedonantajat ovat ilmoittaneet ne oikein. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi rekisteriin tulla useita ilmoituksia, jotka täydentävät rekisteriin aiemmin saatuja tietoja ja varmistavat epämuodostumadiagnooseja. Epäselvissä tapauksissa tiedot tarkistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista. Rekisterin tietoja verrataan myös syntymä-, hoitoilmoitus-, raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereiden sekä Tilastokeskuksen kuolemansyytilaston tietoihin, jolloin tapaustietoja täydennetään ja puuttuvat epämuodostumatapaukset liitetään epämuodostumarekisteriin ja diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuuden voidaan katsoa olevan erittäin hyvä, vaikka varsinaisia kattavuusselvityksiä ei epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeen olekaan tehty. Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vastaa normaalia kirjallisuudessa kuvattua ja kansainvälisten epämuodostumarekistereiden raportoimaa epämuodostumatapauksien esiintyvyyttä. Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa epämuodostumia koskevissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia.

Koska epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä, täydentyy sen aineisto lopullisesti vasta 2 kalenterivuotta lapsen syntymän jälkeen, jolloin lopulliset tilastot julkaistaan tilastotiedotteessa. Lisäksi rekisteri julkaisee tiedotteessa epämuodostumien ennakkotilastot yhden kalenterivuoden kuluttua lapsen syntymästä tai sikiöindikaatoraskaudenkeskeytyksestä. Ennakkotilastojen kattavuuden on seurannassa todettu olevan yli 95 prosentin luokkaa kaikkien merkittävien epämuodostumatapauksien osalta. Useimpien merkittävien kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatyyppien kohdalla ennakkotilastojen kattavuus on täydellinen. Ennakkotilastot täydennetään seuraavan kalenterivuoden aikana ja julkaistaan aikanaan tilastotiedotteessa..

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastotiedote on Stakesin kerran vuodessa tuottama tilasto. Tilasto ilmestyy maalis-huhtikuussa. Tilastot ovat vuodesta 1993 alkaen täydelliset pois lukien 2 edellistä kalenterivuotta. Julkaistavat ennakkotiedot ovat yhden kalenterivuoden takaisia. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, voi lopullisten vuositilastojen lukumäärissä tapahtua pieniä muutoksia vuosien mittaan - kyseessä ovat kuitenkin yksittäiset tapaukset.

Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

Tilastotiedote lähetetään sairaaloihin ja muille ilmoittajille sekä julkaistaan Stakesin internet-sivulla osoitteessa <http://www.stakes.info>. Tilastotiedotteen tekstiosassa on kuvattu keskeiset tulokset ja selitetty käytetyt käsitteet, määritelmät, symbolit ja metodit. Lisätietoja epämuodostumisten lukumääristä ja esiintyvyyksistä on saatavissa epämuodostumarekisteristä.

Tilastojen vertailukelpoisuus

Epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeisiä tilastotietoja ei voida suoraan verrata rekisterin aiempiin tilastotietoihin, koska uudistuksen jälkeiset rekisteritiedot ovat kattavuudeltaan ja laadultaan merkittävästi paremmat kuin vuosien 1963-1992 tiedot. Rekisterin tiedonkeruu- ja rekisteröintitapojen ja sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuuden lisäksi mm. epämuodostumien määritelmät, luokitte-lut, koodaustavat, diagnostiikka, hoito ja kuolleisuus ovat muuttuneet vuosikymmenien mittaan. Sikiöseulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiövaurioperusteella tehtävät raskaudenkeskeytykset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla. Vuonna 1985 tapahtunut rekisteriuudistus heikensi merkittävästi epämuodostumarekisterin kattavuutta 1980-luvun lopulla. Lisäksi raskaudenkeskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen vuonna 1986 vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Vuosien 1986-1992 rekisteritietoja täydennetään paraikaa muista rekistereistä saatavien epämuodostumatietojen avulla.

Tilastotiedotteessa esitetyt vuosittaiset tilastotiedot vuodesta 1993 alkaen ovat vertailukelpoisia keskenään. Kansainvälisesti tilastot ovat varsin hyvää tasoa ja vertailukelpoisia. Ennakkotilastojen esiintyvyydet ovat verrattavissa lopullisen vuositilastoon. Muutamissa sairaanhoitopiireissä ilmoittamisaktiivisuus on hieman tavanomaista heikompi, minkä seurauksena epämuodostumatapauksien kokonaiskattavuus saattaa näillä alueilla olla hieman matalampi kuin muualla maassa.

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet sekä epämuodostumien määritelmät ja luokitte-lut sekä rekisterin tiedonkeruu ja sisältö ovat pysyneet koko ajan samoina vuodesta 1993 alkaen. Käytetyt perusmääritelmät (ICD10) ovat pysyneet samoina.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastotiedotteessa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yhteneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietoja sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa.